Tweede Kamer der Staten-Generaal 2

Vergaderjaar 2015–2016

30 371 Evaluatie Wet afbreking zwangerschap

Nr. 32 BRIEF VAN DE MINISTER VAN VOLKSGEZONDHEID, WELZIJN EN SPORT

Aan de Voorzitter van de Tweede Kamer der Staten-Generaal

Den Haag, 7 april 2016

Aanleiding

Tijdens het algemeen overleg Afbreking Zwangerschap van 3 maart 2016, is een aantal vragen gesteld over de dragerschapstest die met ingang van 1 mei 2016 door het AMC/VUmc aangeboden zal worden. Deze vragen zijn een aanvulling op gestelde Kamervragen (beantwoord op 22 maart 2016, Aanhangsel Handelingen II 2015/16, nr. 2001) van het lid Bruins Slot, over de erfelijkheidstesten die door het UMC Groningen en het AMC/VUmc worden aangeboden aan wensouders. Op basis van de door het AMC aan mij verstrekte informatie kan ik hierover het volgende berichten.

Context van het aanbod van AMC/VUmc

VUmc en AMC hebben al 20 jaar onderzoekservaring op het gebied van preconceptie dragerschapsscreening. Dit eerder uitgevoerde wetenschappelijk onderzoek werd goedgekeurd door de medisch ethische toetsingscommissies van de instellingen. In eerste instantie richtten deze studies zich op dragerschapsscreening van cystic fibrosis (CF) (vanaf 1995) en later op een aanbod van meerdere aandoeningen tegelijk (waaronder CF, sikkelcelziekte en thalassemie; Volendamse ziekten en ziekten die frequenter voorkomen in de Ashkenazi Joodse populatie). De afgelopen jaren zijn ook meerdere bijeenkomsten georganiseerd waarbij verschillende belanghebbenden uitgenodigd zijn om hun zienswijze ten aanzien van preconceptie dragerschapsscreening te bespreken. Daarbij kwamen ook ethische aspecten uitvoerig aan bod. Wetenschappelijke studies hebben aangetoond dat zowel paren met een kinderwens als ook zorgverleners positief staan tegenover een aanbod van dragerschapstesten bij personen zonder verhoogde kans op het voorkomen van een erfelijke ziekte.

kst-30371-32
ISSN 0921 - 7371
’s-Gravenhage 2016

Verschillende dragerschapstesten worden sinds 2010 door AMC en VUmc aangeboden en het gebruik ervan is en wordt door wetenschappelijk onderzoek geëvalueerd.

- Sinds 2010 biedt VUmc via de website een cystic fibrosis dragerschapstest aan (www.vumc.nl/CFtest). Deze test is bedoeld voor mensen met kinderwens bij wie geen CF in de familie voorkomt. Onder gebruikers van de test wordt onderzocht hoe zij dit aanbod ervaren en wat zij met de uitslag doen.
- Het AMC ontwikkelde een dragerschapstest voor negen ernstige erfelijke ziekten die vaker voorkomen bij mensen van Joodse afkomst. In 2012 is in Volendam door AMC in samenwerking met de Verloskundigenpraktijk Waterland Oost een kinderwensspreekuur opgericht. Tijdens dit spreekuur gaat een klinisch geneticus na of er sprake is van een verhoogde kans op een kind met een van vier ernstige erfelijke ziekten die in Volendam vaker voorkomen. Het spreekuur is geëvalueerd met vragenlijsten en diepte-interviews waarbij onderzoek is gedaan naar kennis, psychologisch welbevinden en tevredenheid onder zowel mensen bij wie geen dragerschap is aangetoond als onder dragers en dragerparen. Daarnaast is onderzoek gedaan naar het draagvlak van het aanbod onder een deel van de inwoners van Volendam.
- In 2013 is in VUmc begonnen met de door ZonMw gesubsidieerde POM studie («Preconceptioneel dragerschaponderzoek Op Maat»), waarbij verschillende initiatieven rond dragerschapsscreening bij specifieke risicogroepen worden onderzocht. Dit project onderzoekt algemene en populatie specifieke bevorderende en belemmerende factoren voor de implementatie van dragerschapsonderzoek.

Deze dragerschapstests worden dus ingezet bij zowel wensouders bij wie een verhoogde kans op een erfelijke aandoening wordt aangenomen, als bij wensouders zonder die verhoogde kans.

Wat zijn de overeenkomsten en verschillen in het aanbod tussen UMCG en AMC/VUmc?

UMCG en AMC/VUmc streven hetzelfde doel na met het aanbod van een dragerschapstest op ernstige erfelijke ziekten. Doel van het aanbieden van deze testen is paren, die dat wensen, vóór de zwangerschap de mogelijkheid te bieden om na te gaan of ze een verhoogde kans hebben op het krijgen van een kind met een ernstige erfelijke aandoening. Hierdoor kunnen zij beter geïnformeerd beslissen over het krijgen van kinderen. Er zijn wel accentverschillen tussen het aanbod van het AMC/VUmc en het UMCG. Deze worden per onderdeel hieronder uiteengezet.

Aanbod

Het UMCG onderzoekt in het kader van wetenschappelijk onderzoek of paren geïnteresseerd zijn in een aanbod van screening op 50 ernstig erfelijke ziekten en of dit verantwoord via de huisarts kan. In het kader van een proef is de test alleen beschikbaar voor paren uit de praktijken van de vijftien huisartsen in Noord-Nederland die aan de proef deelnemen. Patiënten in de vruchtbare leeftijd uit de betreffende praktijken worden daarvoor actief aangeschreven.
De AMC test is beschikbaar voor alle paren met een kinderwens die een test wensen. Het aanbod bouwt voort op de ervaring van 20 jaar wetenschappelijk onderzoek en patiëntenzorg.

Preconceptie dragerschapstesten voor meerdere ziekten zijn al in het buitenland (o.a. België) beschikbaar. Nederlandse paren maken hier reeds gebruik van. Het huidige aanbod van AMC/VUmc voldoet aan de

kwaliteitseisen zoals deze gelden voor de reguliere zorg in de klinische genetica. Dit impliceert zorgvuldige counseling voor en na de test, en uitvoering van de test door een geaccrediteerd laboratorium. Voor AMC en VUmc was de realiteit van het beschikbaar zijn van deze testen in het buitenland één van de redenen om de test nu aan te gaan bieden. De counseling voorafgaand aan de test wordt gedaan bij de afdeling klinische genetica van het AMC door een arts gespecialiseerd in de klinische genetica, een klinisch geneticus of genetisch consulent.

Financieel

Het aanbod aan paren met een kinderwens wordt bij UMCG vanuit onderzoeksbudget gefinancierd. Bij het AMC is dit niet het geval; deelnemers moeten de test zelf betalen. Dat de test niet uit onderzoeksgelden betaald wordt, betekent niet dat er geen wetenschappelijk onderzoek aan verbonden is. Ook in het AMC zal onder deelnemers een wetenschappelijk onderzoek gedaan worden en wordt dit aanbod procesmatig geëvalueerd.

Ziekten waarop getest wordt

Beide centra testen op circa 50 ernstige erfelijke ziekten. Het zijn allen ziekten met een autosomaal recessieve overerving. Voor alle ziekten geldt een of meer van de volgende kenmerken: de ziekte begint op de kinderleeftijd, het kind heeft (ernstige) beperkingen of lijdt aan een (zware) handicap en/of pijn, het kind komt soms op jonge leeftijd te overlijden of heeft een sterk verkorte levensverwachting, de aandoening is niet te genezen. UMCG en AMC/VUmc testen echter niet precies dezelfde 50 aandoeningen. UMCG[1] en AMC[2] testen beiden op dezelfde 30 aandoeningen; op 36 aandoeningen wordt slechts in één UMC getest.

De genetische aandoeningen waar het UMCG op test, behoren allen tot de categorie «onbehandelbare aandoeningen». Het UMCG heeft er mede daarom voor gekozen om de aandoeningen waarop via de hielprik wordt getest, in deze fase niet op te nemen in hun test (waardoor de ziekten taaislijmziekte (cystic fibrosis, CF) en sikkelcelziekte geen onderdeel uitmaken van het huidige UMCG panel). Juist voor deze ziekten werden in eerder onderzoek vanuit Amsterdam dragerschapstesten aangeboden, en daarvoor bleek ook draagvlak te bestaan bij diverse betrokkenen.

De dragerschapstest van het AMC/VUmc kijkt naar ernstige erfelijke ziekten die in Nederland in het algemeen (relatief) vaker voorkomen, zoals taaislijmziekte (cystic fibrosis (CF)), sikkelcelziekte of spinale spieratrofie (SMA). De frequentie van voorkomen van de aandoeningen is derhalve bij het AMC/VUmc panel ook een relevant criterium voor opname in de test. In een aantal landen wordt screening op dragerschap van deze ziekten actief (en meer programmatisch) aangeboden (Verenigde Staten (CF, SMA) en Verenigd Koninkrijk (sikkelcelziekte). Ook wordt in het AMC/VUmc panel gekeken naar een aantal meer zeldzame ziekten die bij bepaalde bevolkingsgroepen vaker voorkomen, zoals bij mensen van Volendamse, Ashkenazi Joodse en Afrikaanse of Mediterrane afkomst. Ook voor het AMC/VUmc panel gaat het, net als bij het UMCG panel, om aandoeningen die ernstig zijn.

---

1 https://www.umcg.nl/NL/UMCG/Afdelingen/Genetica/nieuws/dragerschaponderzoek/ziekten/Paginas/default.aspx
2 https://www.amc.nl/web/AMC-website/Dragerschapstesten/Ziekten-in-de-test.htm

Test-uitslag

Vanuit het UMCG wordt gerapporteerd of het paar dat deelneemt aan de test een zogenoemd risico-paar (dragerpaar) vormt of niet. Alleen als beide partners drager zijn van dezelfde ziekte, wordt dit bij de UMCG test in de uitslagbrief gemeld. Bij de dragerschapstest via AMC/VUmc wordt individueel dragerschap ook verteld aan de persoon om wie het gaat; dus ook paren waarbij slechts één van beide partners drager is, worden over deze uitslag geïnformeerd. Er zijn verschillende redenen waarom AMC/VUmc hiervoor gekozen heeft:

1) Familieleden (met kinderwens) van dragers zouden zich kunnen laten testen op dragerschap. Voor hen bestaat er namelijk een hogere kans op dragerschap; voor broers/zussen van dragers is dit 50 procent;
2) Omdat relaties beëindigd kunnen worden, geeft het AMC er de voorkeur aan om een individuele uitslag te vermelden;
3) Wetenschappelijk onderzoek bij VUmc naar dragerschapscreening op cystic fibrosis (CF) heeft aangetoond dat deelnemers zelf sterk de voorkeur geven aan een individuele uitslag.

Gaat het AMC ook onderzoek aan het aanbod verbinden?

Ja, ook onder de deelnemers aan dragerschapstest van het AMC zal, in samenwerking met het VUmc, wetenschappelijk onderzoek gedaan worden. Bij paren die geïnteresseerd zijn in de dragerschapstest wordt onderzocht waarom ze voor een dergelijke test kiezen, wat ze van het aanbod vinden en wat ze met de uitslag doen. De test zelf, die enkele honderden euro's kost, wordt niet uit onderzoeksbudget gefinancierd; deelnemers moeten de test daarom zelf betalen.

Hoe actief biedt het AMC precies aan? Is het een breed aanbod of wordt het alleen aangeboden aan mensen die toch al in het AMC/VUmc komen?

De test wordt geheel op initiatief van paren uitgevoerd; de informatievoorziening en counseling zijn zorgvuldig ingebed in de reguliere gezondheidszorg. Via een website zullen AMC en VUmc paren die geïnteresseerd zijn in deze test en professionals informeren over de achtergrond en de mogelijkheden van de test.

Is er een alliantie/samenwerking tussen het AMC en het UMC Groningen?

Er is geen sprake van een alliantie tussen deze centra, maar wel van samenwerking. AMC/VUmc en UMCG trekken samen op in de landelijke werkgroep Preconceptie dragerschapsscreening (WPCS) van de Vereniging Klinische Genetica Nederland (VKGN) en de Vereniging van Klinisch Genetische Laboratoria in Nederland (VKGL). Binnen de werkgroep worden de verschillende ervaringen met het aanbieden van de test door beide centra (AMC/VUmc en UMCG) besproken en geëvalueerd. Ook zijn ideeën over de opzet van de wetenschappelijke evaluatie (o.a. het meten van geïnformeerde besluitvorming) besproken en vragenlijsten uitgewisseld.
De gecombineerde VKGN/VKGL Werkgroep Preconceptie Dragerschapsscreening (WPCS) is in september 2014 opgericht. In de WPCS zijn alle Nederlandse klinisch genetische centra vertegenwoordigd. Ook zijn er buitengewone leden met specifieke expertise uitgenodigd om deel te nemen aan de werkgroep. De WPCS heeft als doel te komen tot kwaliteitsrichtlijnen met betrekking tot het aanbod en de uitvoering van preconceptie dragerschapsscreening. Doel is het formuleren van minimale vereisten ten aanzien van de test of het testpanel, de pre- en post-test

counseling, en randvoorwaarden voor verantwoorde implementatie. De activiteiten van de werkgroep zijn er tevens op gericht om beleidsmakers, zorgverleners en de doelgroep meer bewust te laten worden van de huidige mogelijkheden en beperkingen van PCS. Ook wil de WPCS een aanspreekpunt zijn voor beleid en actief beleidsvoorstellen formuleren (o.a. aan derden).

Tot slot

Het klinisch genetisch onderzoek dat bij de dragerschapstest aan de orde is, valt onder de vergunningplicht zoals gedefinieerd in artikel 2 Wet op Bijzondere Medische Verrichtingen (WBMV). In Nederland hebben alle UMC's, of het bij het UMC gevestigde klinisch genetisch centrum, een WBMV-vergunning voor klinische genetica. Er zijn vanuit de klinische genetica voldoende waarborgen voor de kwaliteit van dit zorgaanbod.

De Minister van Volksgezondheid, Welzijn en Sport,
E.I. Schippers